

PROGRAMME



12:30 ACCUEIL

INTRODUCTIONS

13:00 Corinne TADDEI
Doyenne de la Faculté de chirurgie dentaire de Strasbourg

13:03 Michel DENEKEN
Président de l'Université de Strasbourg

13:08 Michael GALY
Directeur Général des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg

13:13 Jean SIBILIA
Doyen de la Faculté de médecine de Strasbourg

DES ACTEURS AU SERVICE DES MALADIES RARES

13:15 La journée internationale des maladies rares (JIMR)
Christine FERROTTI - Déléguée régionale de l'Alliance maladies rares

13:25 Accélérer la recherche dans les maladies rares
Laura BENKEMOUN - Responsable régionale de la Fondation Maladies Rares

13:35 Un nouveau site pour les Maladies Rares à Strasbourg
Hélène DOLLFUS, Coordinatrice de la filière SENSIGENE et du réseau ERN-EYE

PISTES THÉRAPEUTIQUES

13:40 Développement de membranes nano-fibreuses pour améliorer la prise en charge des enfants porteurs d'une Hernie Diaphragmatique Congénitale
Rodolphe MIGNERET

13:55 Identification d'un traitement sélectif des hypercalcémies secondaires à de forts taux de vitamine D
Gilles LAVERNY

14:10 L'administration prénatale de SRT2104, un activateur de SIRT1, réduit les défauts cognitifs associés au déficit en méthionine synthase chez la souris
Manon JEANDEL

14:20 Dissection de l'individualité biologique par profilage multi-omique appliqué aux maladies rares
Abdellah TEBANI

AMÉLIORER LE DIAGNOSTIC

14:35 Les mutations de novo dans PPP2R5D et NR4A2, deux nouvelles causes génétiques de syndrome parkinsonien précoce dopasensible
Thomas WIRTH

14:50 Place du séquençage d'ARN (RNAseq) dans un laboratoire de diagnostic
Nadège CALMELS

15:05 Dissection artérielle périphérique et dysplasie fibromusculaire : mise au point et expérience du centre de compétence strasbourgeois
Elena-Mihaela CORDEANU

15:15 PAUSE POSTERS

AMÉLIORER LE QUOTIDIEN

16:00 La place des parents aidants dans le parcours diagnostique de leur enfant atteint de maladies rares. Résultats d'une enquête qualitative
Anaïs CHENEAU et Marc FOURDRIGNIER

MIEUX COMPRENDRE LES MALADIES RARES

16:15 Epigenetic and transcriptional regulations during processing of egocentric spatial memory are impaired in Huntington's disease mice
Karine MERIENNE

16:30 Disruption of the catalytic activity of the tRNA modification complexes, Adat2/Adat3, impairs neuronal migration and leads to human neurodevelopmental disorders
Efil BAYAM

16:45 Validation fonctionnelle de variants de signification inconnue impliqués dans les maladies rares orales et dentaires via des modèles cellulaires 3D
Isaac Maximiliano BUGUENO

17:00 Biallelic loss of function variants in PRMT9 delineate a novel syndromic form of intellectual disability associated with cilia dysfunction
Jean MULLER

17:15 Convergence of the behavioral alterations and sexual dysmorphism in new rat models of 16p11.2 deletion and duplication syndromes
Yann HERAULT

17:30 Génération et caractérisation de modèles murins innovants à PHENOMIN-ICS
Marie-Christine BIRLING et Tania SORG

CONCLUSION

17:50 Vice-Président Recherche des Hôpitaux Universitaires de Strasbourg
Nicolas MEYER

17:55 Président de la Fondation Maladies Rares
Jean-Louis MANDEL

18:00 FIN